FACULTE DE MEDECINE DE PARIS

ANNEE 1966

N° 667

THÈSE

POUR LE

DOCTORAT EN MÉDECINE

DIPLOME D'ETAT

PAR

Jean-Marie VANDERMEERSCH

né le 14 Mai 1939 à PIERREPONT (Meurthe et Moselle)

Présentée et soutenue publiquement le :

A PROPOS DE QUELQUES CAS D'EPIDERMOLYSE BULLEUSE HEREDITAIRE CONGENITALE.

Président : M. JULIEN-MARIE, Professeur.

EDITIONS A.G.E.M.P. — 8, RUE DANTE · PARIS-Ve

FACULTE DE MEDECINE DE PARIS

ANNEE 1966 N°

THÈSE

POUR LE

DOCTORAT EN MÉDECINE

DIPLOME D'ETAT

PAR

Jean-Marie VANDERMEERSCH

né le 14 Mai 1939 à PIERREPONT (Meurthe et Moselle)

Présentée et soutenue publiquement le :

A PROPOS DE QUELQUES CAS D'EPIDERMOLYSE BULLEUSE HEREDITAIRE CONGENITALE.

Président : M. JULIEN-MARIE, Professeur.

EDITIONS A.G.E.M.P. — 8, RUE DANTE - PARIS-Ve

UNIVERSITEITSBIBLIOTHEEK - LEIDEN -

1/1/1966

PROFESSEURS HONORAIRES :

MM. Alajouanine (T.), Aubin (A.), Bénard (H.), Binet (L.), Bulliard (H.), Cathala (J.), Chabrol (E.), Chailley-Bert (P.), Debré (R.), Fey (B.), Galliard (H.), Gaudart d'Allaines (F. de), Gennes (L. de), Halphen (E.), Hazard (R.), Heuyer (G.), Laroche (G.), Lavier (G.), Lelong (M.), Lévy-Solal (E.), Lian (C.), Marchal (G.), Mathieu (P.), Monod (R.), Moreau (R.), Moulonguet (P.), Pasteur Vallery-Radot, Petit-Dutaillis (D.), Piédelièvre (R.), Quénu (J.), Renard (G.), Richet (C.), Senèque (J.), Strohl (A.), Tanon (L.), Verne (J.).

DOYEN	Georges BROUET.
1er ASSESSEUR	Daniel BARGETON
2e ASSESSEUR	Jean GOSSET

I. — PROFESSEURS

1° CHAIRES DE SCIENCES FONDAMENTALES

a) Professeurs titulaires :

	MM.
Anatomie	DELMAS (A.)
Anatomie et cytologie pathologiques	DELARUE (J.)
Anesthésiologie	BAUMANN (J.)
Bactériologie et virologie	TOURNIER (P.)
Biochimie médicale	JAYLE (M.-F.)
—	POLONOVSKI (J.)
Biologie appliquée à l'Education physique et aux Sports	MALMEJAC (J.)
Biologie médicale	FAUVERT (R.)
Biophysique médicale	BUGNARD (L.)
—	DOGNON (A.)
—	DJOURNO (A.)
Cancérologie médicale et sociale	DENOIX (P.)
Chimie pathologique	SCHAPIRA (G.)
Embryologie	TUCHMANN (H.)
Génétique fondamentale	LEJEUNE (J.)
Histoire de la médecine et de la chirurgie	COURY (Ch.)
Histologie	GIROUD (A.)
Hygiène et médecine préventive	BOYER (J.)
Médecine du Travail	DESOILLE (H.)
Médecine légale	DEROBERT (L.)
Microbiologie (Bactériologie et virologie)	FASQUELLE (R.)
Parasitologie	BRUMPT (L.-C.)
Pathologie chirurgicale	LAURENCE (G.)
—	KUSS (R.)
—	VERNE (J.-M.)
Pathologie exotique	N...
Pathologie expérimentale et comparée	MERKLEN (F.-P.)
Pathologie médicale	LAROCHE (Cl.)
—	BRICAIRE (H.)
—	PÉQUIGNOT (H.)
Pathologie respiratoire	TURIAF (J.)
Pathologie et thérapeutique générales	N...
Pharmacologie	CHEYMOL (J.)
—	LEVY (Mlle J.)
Physiologie	BARGETON (D.)
—	PARROT (J.)
Physiologie et pathologie obstétricales	LEPAGE (F.)
Radiologie médicale	DESGREZ (H.)

	MM.
Technique chirurgicale et Chirurgie expérimentale	CAUCHOIX (J.)
Thérapeutique	CONTE (M.)
Thérapeutique appliquée	LAMOTTE (M.)

b) **Professeurs à titre personnel :**

Anatomie anthropologique	OLIVIER (G.)
Anatomie pathologique	NEZELOF (Ch.)
Bactériologie	BARBIER (P.)
Biochimie médicale	DESGREZ (P.) / DREYFUS (J.-Cl.)
Biologie médicale	BOURLIÈRE (F.)
Histologie	COUJARD (R.)
Parasitologie	LARIVIÈRE (M.)
Pathologie expérimentale	LOEPER (J.) / RICHET (G.)
Physiologie	DEJOURS (P.) / ROUCAYROL (J.-Cl.) / SCHERRER (J.)
Physique médicale	KELLERSHOHN (L.) / GOUGEROT (L.) / TUBIANA (M.)
Radiologie médicale	FISCHGOLD (H.)

2° CHAIRES DE SCIENCES CLINIQUES

a) **Professeurs titulaires :**

		MM.
Clinique carcinologique chirurgicale (Necker)		REDON (H.)
Clinique cardiologique (Broussais)		SOULIÉ (P.)
— — (Boucicaut)		LENÈGRE (J.)
Cliniques chirurgicales	Beaujon	LORTAT-JACOB (J.-L.)
	—	N...
	Cochin	LEGER (L.)
	Hôtel-Dieu	PATEL (J.)
	Saint-Antoine	GOSSET (J.)
	Salpêtrière	SICARD (A.)
	Tenon	OLIVIER (Cl.)
Clinique chirurgicale orthopédique et traumatologique (Cochin)		MERLE d'AUBIGNÉ (R.)
— — — (Foch)		PADOVANI (P.)
Clinique de chirurgie infantile et orthopédique (Enfants-Malades)		FÈVRE (M.)
Clinique de chirurgie cardio-vasculaire (Broussais)		DUBOST (Ch.)
Clinique de chirurgie pleuro-pulmonaire (Laennec)		MATHEY (J.)
Clinique dermatologique (Saint-Louis)		DUPERRAT (F.)
Clinique endocrinologique (Pitié)		DECOURT (J.)
Clinique de Génétique médicale (Enfants-Malades)		LAMY (M.)
Clinique gynécologique (Broca)		HUGUIER (J.)
Clinique des maladies cutanées et syphilitiques (Saint-Louis)		DEGOS (R.)
Clinique des maladies des enfants (Enfants-Malades)		TURPIN (R.)
Clinique des maladies infectieuses (Claude-Bernard)		MOLLARET (P.)
Clinique des maladies mentales et de l'encéphale (Sainte-Anne)		DELAY (J.)
Clinique des maladies métaboliques (Necker)		HAMBURGER (J.)
Clinique des maladies du sang (Broussais)		BERNARD (J.)
Clinique des maladies du système nerveux (Salpêtrière)		CASTAIGNE (P.)
Cliniques médicales	Bicêtre	DEPARIS (M.)
	Broussais	MILLIEZ (P.)
	Cochin	BROUET (G.)
	Hôtel-Dieu	BARIÉTY (M.)
	Lariboisière	SÈZE (S. de)
	Pitié	DREYFUS (G.)
	Saint-Antoine	KOURILSKY (R.)
	Saint-Antoine	BOUDIN (G.)

	MM.
Clinique d'hydrologie et de climatologie (Bichat)	DEBRAY (Ch.)
Clinique médicale infantile et pédiatrie sociale (Enfants-Malades)	MARIE (J.)
Clinique médicale propédeutique (Broussais)	JUSTIN-BESANÇON (L.)
Clinique médico-sociale du diabète sucré et des maladies de la nutrition (Hôtel-Dieu)	DEROT (M.)
Clinique de neuro-chirurgie (Pitié)	DAVID (M.)
Clinique neurologique (Salpêtrière)	GARCIN (R.)
Cliniques obstétricales — Baudelocque	LACOMME (M.)
Cliniques obstétricales — Saint-Antoine	MERGER (R.)
Clinique obstétricale et gynécologique (Port-Royal)	VARANGOT (J.)
Clinique ophtalmologique (Hôtel-Dieu)	OFFRET (G.)
— — (Cochin)	BREGEAT (P.)
Clinique oto-rhino-laryngologique (Lariboisière)	AUBRY (M.)
Clinique de pédiatrie	MOZZICONACCI (P.)
Clinique de pédiatrie et de puériculture (Saint-Vincent-de-Paul)	THIEFFRY (S.)
Clinique de pneumo-phtisiologie (Laennec)	BERNARD (E.)
Clinique de neuro-psychiatrie infantile (Salpêtrière)	MICHAUX (L.)
Clinique de rhumatologie médicale et sociale (Cochin)	COSTE (F.)
Clinique stomatologique (Salpêtrière)	DECHAUME (M.)
Clinique thérapeutique chirurgicale (Vaugirard)	ROUX (M.)
Clinique thérapeutique médicale (Saint-Antoine)	LEMAIRE (A.)
Clinique toxicologique	GAULTIER (M.)
Clinique traumatologique et orthopédique (R.-Poincaré)	JUDET (R.)
Clinique urologique (Cochin)	ABOULKER (P.)
— — (Necker)	COUVELAIRE (R.)
Hygiène et clinique de la première enfance (Trousseau)	LAPLANE (R.)
Séméiologie médicale (A. Chantin)	DOMART (A.)
— — (Lariboisière)	BOUVRAIN (Y.)
— — (Pitié)	RAMBERT (P.)
— — (Rothschild)	WOLFROMM (R.)
Séméiologie et clinique chirurgicales (Broussais)	POILLEUX (F.)

b) Professeurs à titre personnel :

Hématologie	ANDRÉ (R.)
	BOUSSER (J.)
Hydrologie et climatologie	GIBERTON (A.)
Maladies infectieuses	BASTIN (R.)
Médecine	AZERAD (E.)
	BOUR (H.)
	CABROL (Ch.)
	GROSSIORD (A.)
	LAMBLING (A.)
	LAUNAY (Cl.)
	PAYET (M.)
	PERRAULT (M.)
	SIGUIER (F
	WORMS (R.)
Neuro-chirurgie	LE BEAU (J.)
Neurologie	LHERMITTE F.
Neuro-psychiatrie	PICHOT (P.)
Oto-Rhino-Laryngologie	MADURO (R.)
Pédiatrie	POLONOVSKI (Cl.)
	ROYER (P.)
Pneumo-Phtisiologie	KREIS (B.)
	MEYER (A.)
Rhumatologie	DELBARRE (F.)

II. — PROFESSEURS SANS CHAIRE

	MM.
Anatomie pathologique	BOUYGOU (Ch.)
Anesthésiologie	VOURC'H (G.)
Bactériologie	CHRISTOL (D.)
Biochimie médicale	CARTIER (P.) GONNARD (P.)
Biologie médicale	HARTMANN (L.)
Hématologie	BILSKI-PASQUIER (B.)
Maladies infectieuses	DUPONT (V.)
Physique médicale	COURSAGET (J.) GREMY (F.)
Physiologie	GIRARD (Fr.)
Stomatologie	CHAPUT (Mme A.)
Thérapeutique	CHASSAGNE (P.)

III. — PROFESSEURS DÉTACHÉS DANS LES UNIVERSITÉS ÉTRANGÈRES

Bactériologie	HAUDUROY (P.) Pr. s. ch
Pathologie chirurgicale	RUDLER (J.) Pr. s. ch.

IV. — PROFESSEUR ASSOCIÉ

Statistique médicale et épidémiologique	SCHWARTZ (D.)

Secrétaire général de la Faculté	M. LENA (J.)
Conseillers administratifs	Mlle CHAINTREUIL (G.) M. FAYE (R.)
Conservateur en Chef de la Bibliothèque. Conservateur du Musée d'Histoire de la Médecine	M. le Docteur HAHN (A.)
Conservateurs	Mlles DUMAITRE (P.), LAURENT (H.), LE NOIR (G.),
Bibliothécaires	Mmes CONTET (J.), FORGET (F.), Mlles DUROZOY (M.-F.), ROBERGE (D.), Dr SCHILLER (J.)

Par délibération en date du 9 décembre 1798, l'Ecole a arrêté que les opinions émises dans les dissertations qui lui seront présentées, doivent être considérées comme propres à leurs auteurs et qu'elle n'entend leur donner aucune approbation ni improbation.

A ma famille et à

mes amis Fr. BENZAKEIN

A nos Maîtres de la Faculté de Médecine et des Hôpitaux de Paris

A nos Juges

Hommage respectueux.

Digitized by the Internet Archive
in 2026

https://archive.org/details/IA41544317_0024

A notre Président de Thèse,

Monsieur le Professeur JULIEN-MARIE

Officier de la Légion d'Honneur
Professeur à la Faculté de Médecine de Paris
Médecin des Hôpitaux de Paris (Enfants Malades)
Pédiatre

qui a bien voulu nous faire le grand honneur de présider notre thèse.

Nous le prions de bien vouloir trouver ici l'expression de notre vive gratitude.

Aux Docteurs

Marie-Thérèse GUINARD

Ancien interne des hôpitaux de Paris
Pédiatre
Chef de service de Pédiatrie du Centre hospitalier de Dieppe.

Pierre GUINARD

Ancien interne des hôpitaux de Paris
Chef du Service de médecine générale du centre hospitalier de Dieppe.

qui ont bien voulu nous inspirer le sujet de notre Thèse.

Nous les remercions de la bienveillante indulgence avec laquelle ils nous ont conseillés dans l'élaboration de ce travail.

A Messieurs les Médecins de l'Hôpital de DIEPPE

à Monsieur le Docteur Abel DOUAY

Ancien Interne des Hôpitaux de Paris
Chirurgien Chef du Service de Chirurgie

à Monsieur le Docteur Jean PERROUAS

Ancien interne de l'hôpital St Michel, Paris
Chirurgien assistant du Centre hospitalier

dont nous fûmes l'interne. Nous leur exprimons notre reconnaissance pour leur enseignement et nous les remercions pour les conseils qu'ils nous ont prodigués.

PLAN GENERAL

I - INTRODUCTION

II - HISTORIQUE

III - RAPPEL SUR LES EPIDERMOLYSES BULLEUSES HEREDITAIRES

- a - Classification
- b - Clinique
- c - Anatomie pathologie
- d - Pathogénie

IV - RAPPEL THERAPEUTIQUE

- Auto-hémo-sulfarsenol
- Moranyl
- Corticoïdes
- Vitamines
- Thérapeutique locale

V - ENQUETE GENEALOGIQUE

VI - OBSERVATIONS

VII - REMARQUES - CONCLUSIONS

VIII - BIBLIOGRAPHIE

oOo

- I -

INTRODUCTION

Des malformations tégumentaires, des tares cutanées, héréditaires, le plus souvent congénitales, se manifestant par une dermatose bulleuse provoquée ou spontanée, sont groupées sous le nom "d'épidermolyse bulleuse".

Il est difficile d'établir la fréquence de cette dermatose bulleuse. Ces malades ne sont pas hospitalisés mais soignés à domicile pour "eczéma". Les malades s'habituent à leur maladie et ce n'est qu'à l'occasion d'une autre affection que l'on est amené à faire une enquête généalogique qui nous fait découvrir de nouveaux cas.

Nous nous proposons donc d'étudier à l'aide des observations l'aspect de cette genodermatose.

oOo

- II -

HISTORIQUE

L'existence de cette dermatose bulleuse n'aurait pas échappée à des accoucheurs "du temps d'Hippocrate".

En fait, les premiers cas ont été rapportés par HUTCHINSON (1875), FOX (1879) et surtout GOLDSCHEIBER (1882) qui en fit la première description initiale.

C'est vers 1886 que KOBNER trouve le nom d'épidermolyse bulleuse. Nom qui sera repris par la majorité des auteurs.

Puis l'affection s'individualise de plus en plus avec HALLOPEAU, BROCQ et les publications se font plus nombreuses.

oOo

- III -

RAPPEL SUR LES DERMATOSES BULLEUSES HEREDITAIRES CONGENITALES

a - Classification :

Plusieurs auteurs ont essayé de faire une classification, finalement nous retiendrons : celle de COKAYNE-TULIPAN et celle de TOURAINE.

Pour COKAYNE-TULIPAN, il existerait :

- une forme simple dominante,
- une forme dystrophique selon le mode dominant ou récessif

Pour TOURAINE (1942) faite à partir de 1181 observations :

- les épidermolyses bulleuses simples en dominance régulière,
- les épidermolyses bulleuses dystrophiques hyperplasiques en dominance le plus souvent régulière,
- les épidermolyses bulleuses polydysplasiques en récessivité.

Soit dans un tableau récapitulatif emprunté de TOURAINE :

les Classiques :	Simple :	Dystrophique	
COKAYNE-TULIPAN (1933)	simple dominante	dystrophique dominante	dystrophique récessive
TOURAINE (1942	simple dominante	hyperplasique dominante	polydysplasique récessive
SIEMENS (1921-1923)	Dominante		récessive

b - Clinique :

1 - EPIDERMOLYSE BULLEUSE SIMPLE DOMINANTE

Début : nouveau-né, nourrisson

Bulles : - sont toujours traumatiques
- peuvent atteindre les muqueuses : 2 %
- superficielles, guérissent sans cicatrice
- elles sont isolées sans autre anomalie associée.

Il n'existe pas de forme clinique.

Les sujets sont normaux.

L'évolution est chronique, s'améliorant souvent à la puberté.

Hérédité : dominance simple, régulière.

2 - EPIDERMOLYSE BULLEUSE HYPERPLASIQUE DOMINANTE

Début : naissance, quelques fois plus tard.

Bulles : - sont traumatiques , rarement spontanées.
- elles atteignent les muqueuses dans 20 % des cas
- elles sont superficielles , rarement hémorragiques.
- quelquefois profondes, elles peuvent entrainer une cicatrice chéloïdienne.

Elles sont associées à :
- des taches atrophiques
- des kystes miliaires
- un signe de Nikolsky souvent positif.

De plus il existe desfréquentes anomalies d'ordre hyperplasique :
- une ichtyose cutanée ou une kératose
- une hyperidrose palmo-plantaire
- une kératose leucoplasiforme des muqueuses
- des anomalies unguéales
- par contre le système pileux est normal, cependant il existerait quelquefois une tendance à l'hypertrichrose.

Stature et développement sont normaux.

La résistance est normale aux infections.

L'évolution : chronique, stable est définitive.

Forme clinique : la forme albo-Papuloïde serait à rattacher à ce groupe car il existe des kératoses diverses.

Hérédité : dominance simple le plus souvent régulière , mais pas toujours (Il existe quelquefois un conducteur).

3 - EPIDERMOLYSE BULLEUSE POLYDYSPLASIQUE RECESSIVE

Début : naissance ou chez le nourrisson.

Bulles : - elles sont spontanées autant que traumatiques.

- elles atteignent n'importe quel point du corps
- elles touchent les muqueuses
- elles sont profondes avec des lésions des vaisseaux et des fibres élastiques.
- elles sont souvent hémorragiques laissant une cicatrice atrophique.

Association à de fréquentes anomalies d'ordre hypoplasique :

- peau mince pré-sénile
- extrémité des doigts atrophique
- troubles dentaires
- hypotrichose
- porphyrie
- troubles endocriniens - hématologiques
- souvent des troubles psychiques.

Retard du développement statural et intellectuel.

Baisse de la résistance aux infections.

Evolution : chronique, définitive et souvent mort précoce.

Formes cliniques :

- forme maculeuse (MENDES DA COSTA)

  entrainant une mort précoce.

- Forme végétante : entrainant des sténoses secondaires des voies respiratoires et digestives supérieures,
- type Heinrichsbauer : forme avec grosses ulcérations dès la naissance et mort précoce.
- forme maligne ou léthale avec mort in utéro ou dans les premiers jours.

Un intéressant diagnostic à éliminer est la maladie de GUNTHER ou PORPHYRIE FAMILIALE étudiée par MAY-BLOCH-MICHEL puis par Messieurs BOLGERT et CANIVET.

Elle peut fort bien simuler une épidermolyse bulleuse congénitale mais il existe dans ce cas :

- une érythrodontie
- une coloration rouge des urines avec forte teneur en porphyrines
- des bulles non-traumatiques, mais provoquées par la lumière.

D'autres diagnostics sont à éliminer :

- Maladie de Duhring
- Pemphigus
- L'hydroa-estival.

oOo

ANATOMIE - PATHOLOGIQUE

- Forme simple :
  - vésicules et bulles sont : - superficielles
    - sous cornéennes
  - sans kyste miliaire
  - sans altération des fibres élastiques du derme.

- Forme hyperplasique :
  - bulles sous cornéennes ou
  - sous-épidermiques
  - avec kystes miliaires

- Forme dystrophique :
  - bulles profondes
  - sous-épidermiques
  - avec kystes miliaires
  - et altération des fibres élastiques dermiques.

cOo

PATHOGENIE

Malgré toutes les recherches entreprises à ce jour, elle demeure encore inconnue.

" ALDO LEONI estime que la dégénérescence des fibres élastiques ne peut être expliquée par les phénomènes exsudatifs. Les altérations de ce tissu existeraient déjà à la naissance. Les lésions des petits vaisseaux sont l'expression d'une façon anormale de réagir au niveau de la peau de ces sujets, à l'égard des excitations érythémategènes externes".

oOo

- IV -

RAPPEL THERAPEUTIQUE

1 - Auto-hémo-sulfarsenol.

2 - Moranyl

L'étude pharmacologique montre qu'il s'agit d'une suramine :
Urée symétrique du métaminobenzoyl-métamino-paraméthyl-benzoyl-1-naphtylamino 4-6-8 trisulfonate de sodium.

Posologie :

- Il s'injecte en intramusculaire à la dose de 0,50 g le 1er jour.
  1 g le lendemain,
  puis 1 g par semaine jusqu'au total de 7 g par série.
- Arrêt du traitement en cas d'intolérance.
- On reprend une nouvelle série 25-30 jours plus tard.

Incidents - accidents :

FOURNEAU a montré que l'injection de MORANYL provoque :

- une diminution de l'activité cortico-surrénale
- diminution de l'excitabilité splanchnique

De plus, il y a possibilité de lésions :

- rénales

- myocardiques
- hépatiques.

On a ainsi décrit des incidents à type de :

- nausées, albuminurie avec cylindrurie
- fièvre, agranulocytose
- des cas d'insuffisance surrénale avec nécrose du cortex surrénal.

3 - Les corticoïdes :

Avec lesquels on a pu obtenir quelques cas de blanchiment.

Les incidents ou accidents obligent à changer de thérapeutique :

- cushing fruste, hémorragie digestive
- troubles psychiques, syndromes abdominaux
- hypokaliémie

4 - Vitamines :

D'après une observation de JAUSION-MASSARI-VASSAL (Paris): Une jeune fille de 24 ans présentant une épidermolyse bulleuse polydysplasique de TOURAINE évoluant depuis l'âge de 3 mois avec paroxysmes menstruels, traitée par de forte dose de Vit. E qui a une action remarquable sur le processus bulleux. De même que les oestrogènes de synthèse.

D'après DUPERRAT : Vit. A en ingestion seulement et en solution hydro-alcoolique, à la dose de 150.000 à 200.000 UI pro Die.

Il n'existe pas encore de traitement curatif.

5 - Thérapeutique locale :

- Protéger les téguments le plus possible :
  . gants, chaussures
  . éviter doigts dans la bouche des jeunes enfants.

- Poudrer avec du talc et des poudres grasses :

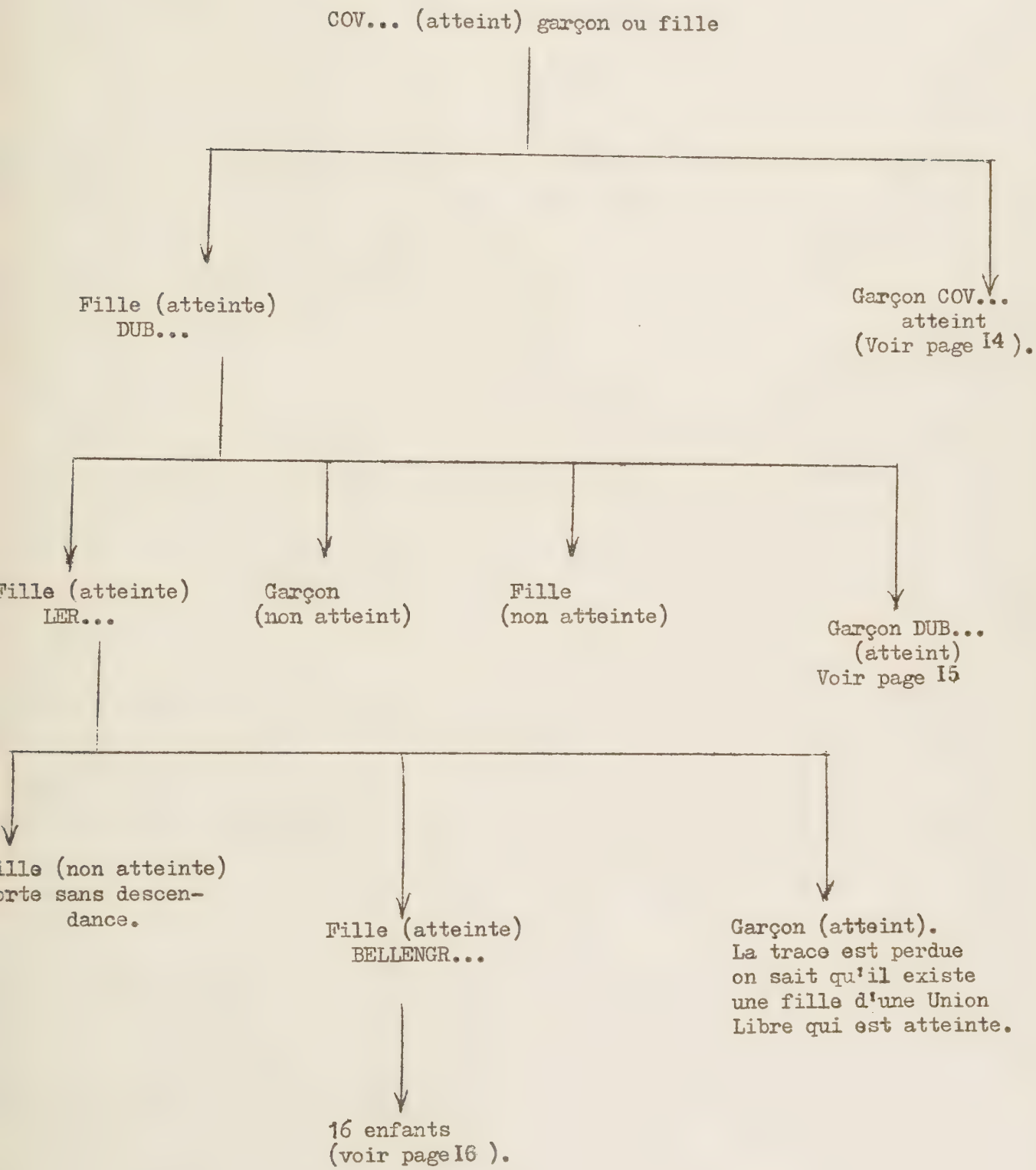
  oxyde de zinc)
  stéarate de zinc) aa 10
  craie préparée..... 6
  talc purifié 100

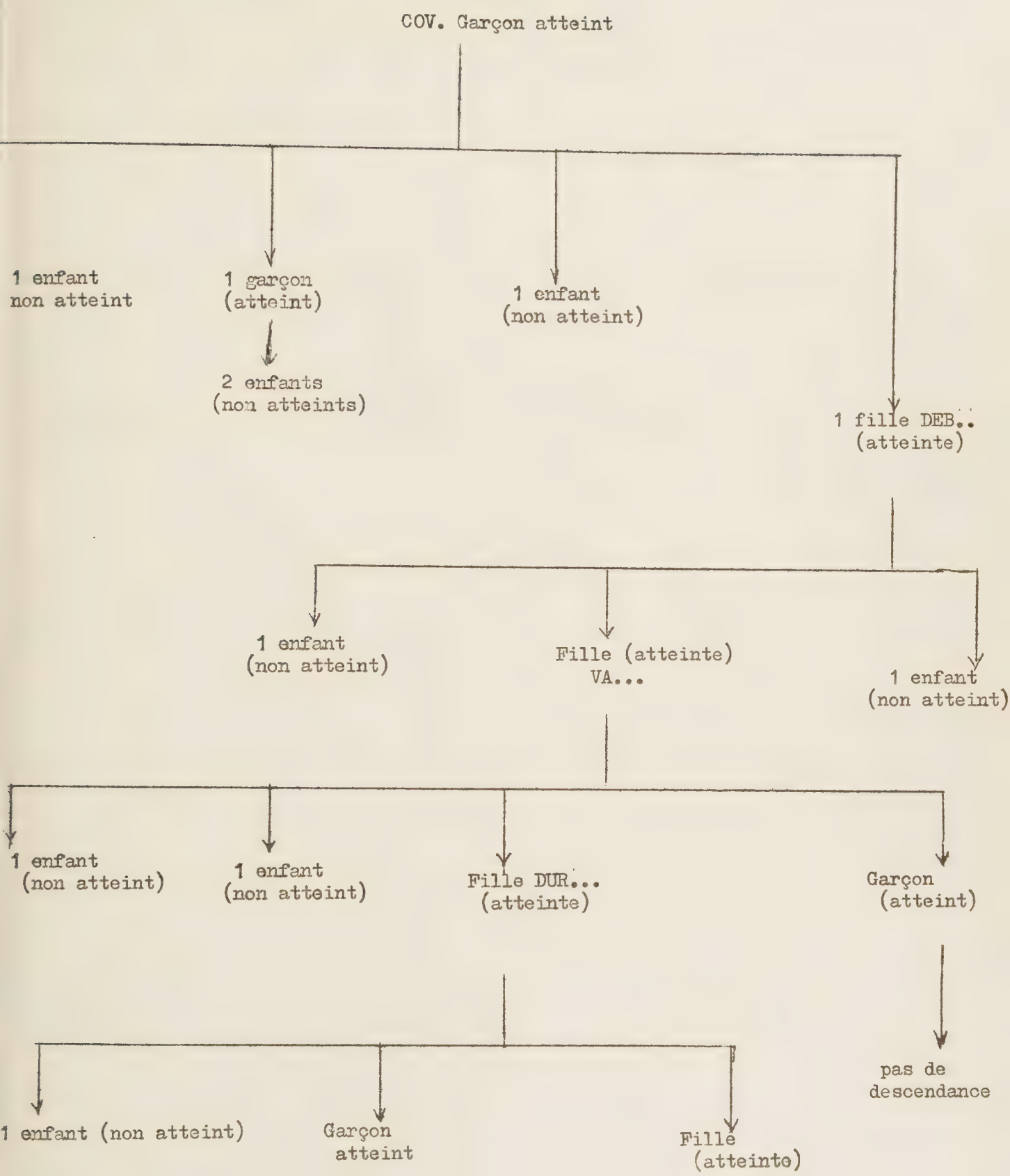
- Appliquer antiseptiques peu irritant pour éviter les surinfections .

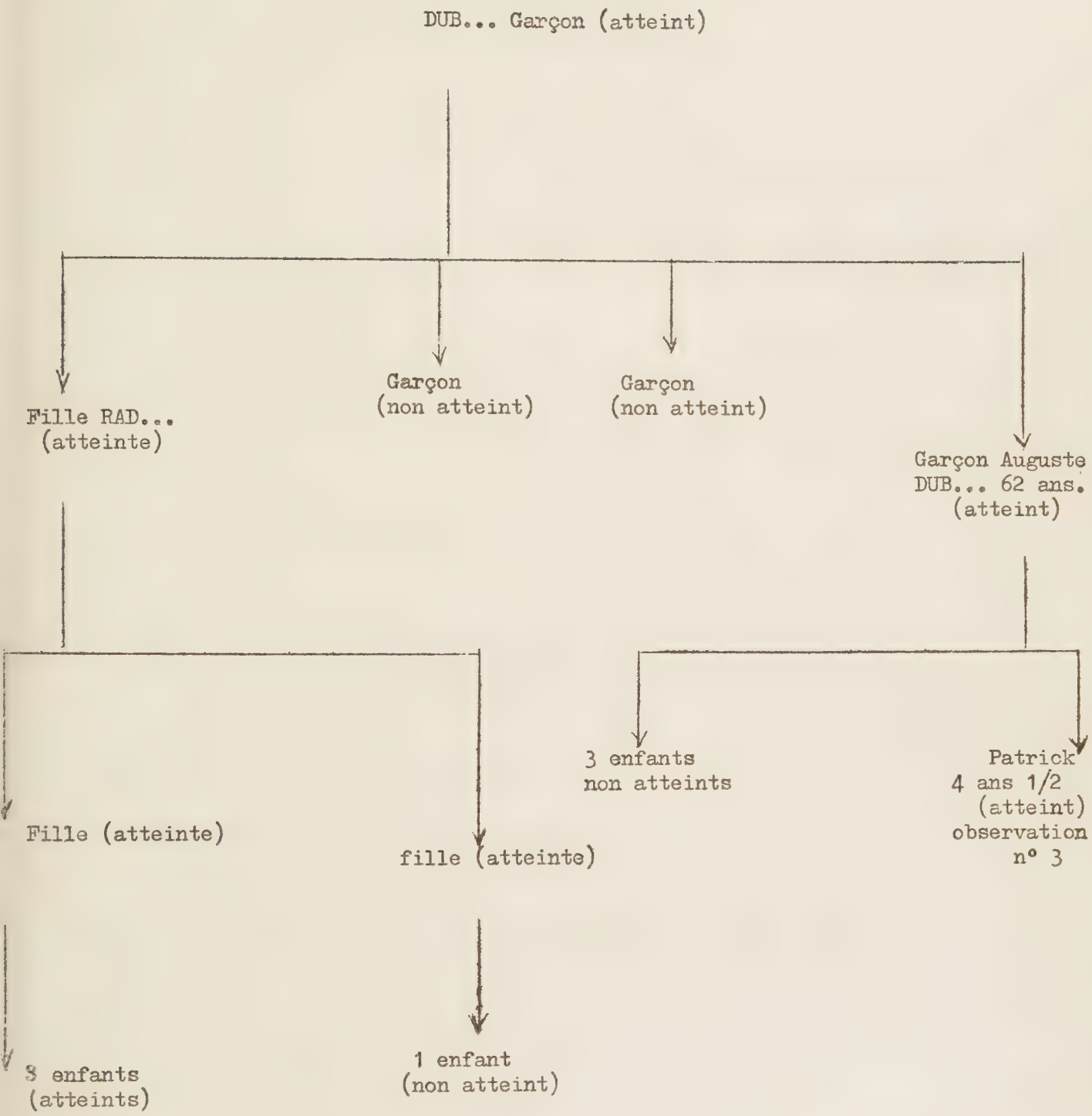
- Bain au permanganate :

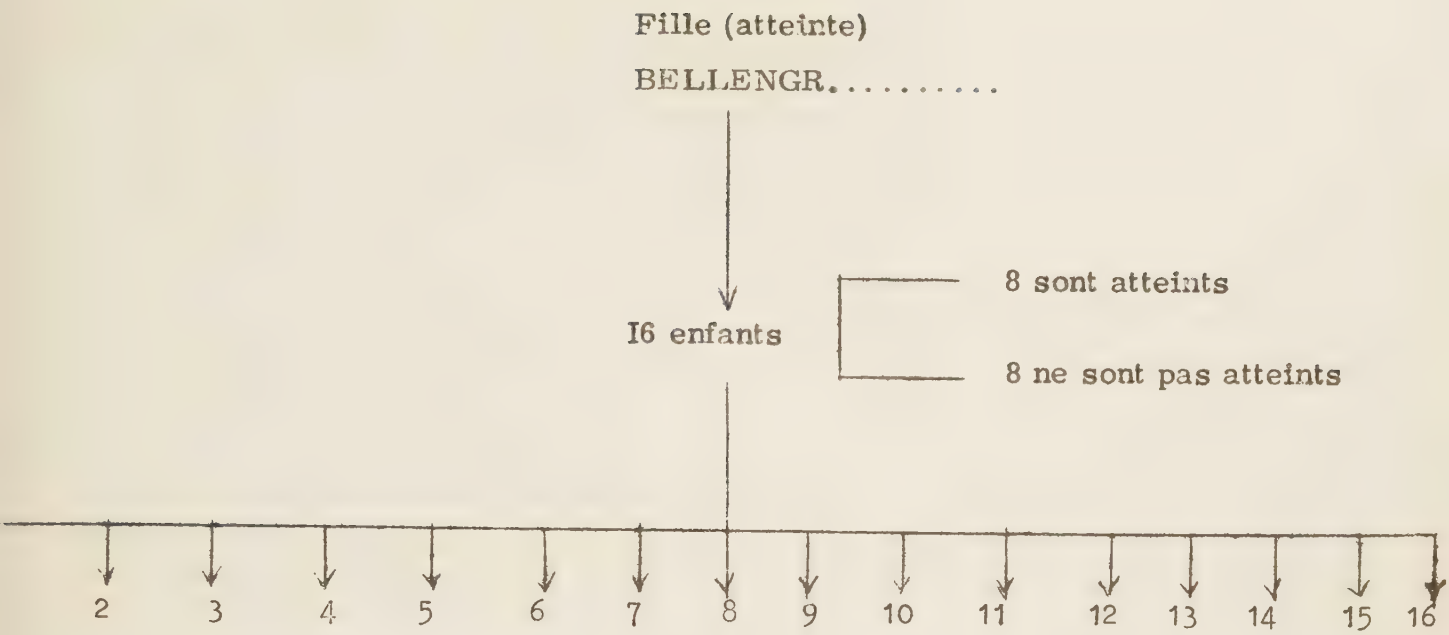
  . surtout dans les formes du nourrisson pour assécher les érosions post-bulleuses et empêcher l'infection secondaire 1/20000.

ENQUETE - GENEALOGIQUE




COV. Garçon atteint
1 enfant non atteint
1 garçon (atteint)
2 enfants (non atteints)
1 enfant (non atteint)
1 fille DEB.. (atteinte)
1 enfant (non atteint)
Fille (atteinte) VA...
1 enfant (non atteint)
1 enfant (non atteint)
1 enfant (non atteint)
Fille DUR... (atteinte)
Garçon (atteint)
pas de descendance
1 enfant (non atteint)
Garçon atteint
Fille (atteinte)


DUB... Garçon (atteint)
Fille RAD...
(atteinte)
Garçon
(non atteint)
Garçon
(non atteint)
Garçon Auguste
DUB... 62 ans.
(atteint)
Fille (atteinte)
fille (atteinte)
3 enfants
non atteints
Patrick
4 ans 1/2
(atteint)
observation
n° 3
3 enfants
(atteints)
1 enfant
(non atteint)



Par ordre de naissance : l'aînée fille n° 1

la dernière fille n° 16

1-fille 45 ans (non atteinte) engendre 11 enfants dont 2 sont morts

aucun des enfants n'est atteint

l'un des 9 restant est marié et engendre 2 enfants (non atteints)

2-fille 43 ans (atteinte) sans descendance.

3-fille (non atteinte) engendre 7 enfants non atteints

l'un est marié et a un enfant (non atteint)

4-garçon de 40 ans (atteint) donne 6 enfants dont 1 est atteint.

5 - garçon de 39 ans (atteint) donne 1 enfant (non atteint)

6 - fille (non atteinte) donne 1 enfant (non atteint).

7 - fille (atteinte) donne 3 enfants (non atteints)

8- fille non atteinte pas de descendance

9 - fille de 33 ans : - 1 garçon non atteint de 10 ans

- 1 fille Yvette 8 ans atteinte , observation n° 2

- 1 fille Marie-Thérèse 6 ans " 1

10 - fille (non atteinte) : - 1 enfant (non atteint)

11 - garçon (atteint) 29 ans : - 2 filles (atteintes)

12 - garçon (atteint) 26 ans : - 1 garçon (atteint)

13 - fille (non atteinte) : - 1 garçon (non atteint)

14 - fille (non atteinte) non mariée

15 - garçon (atteint) non marié

16 - fille (non atteinte) non mariée.

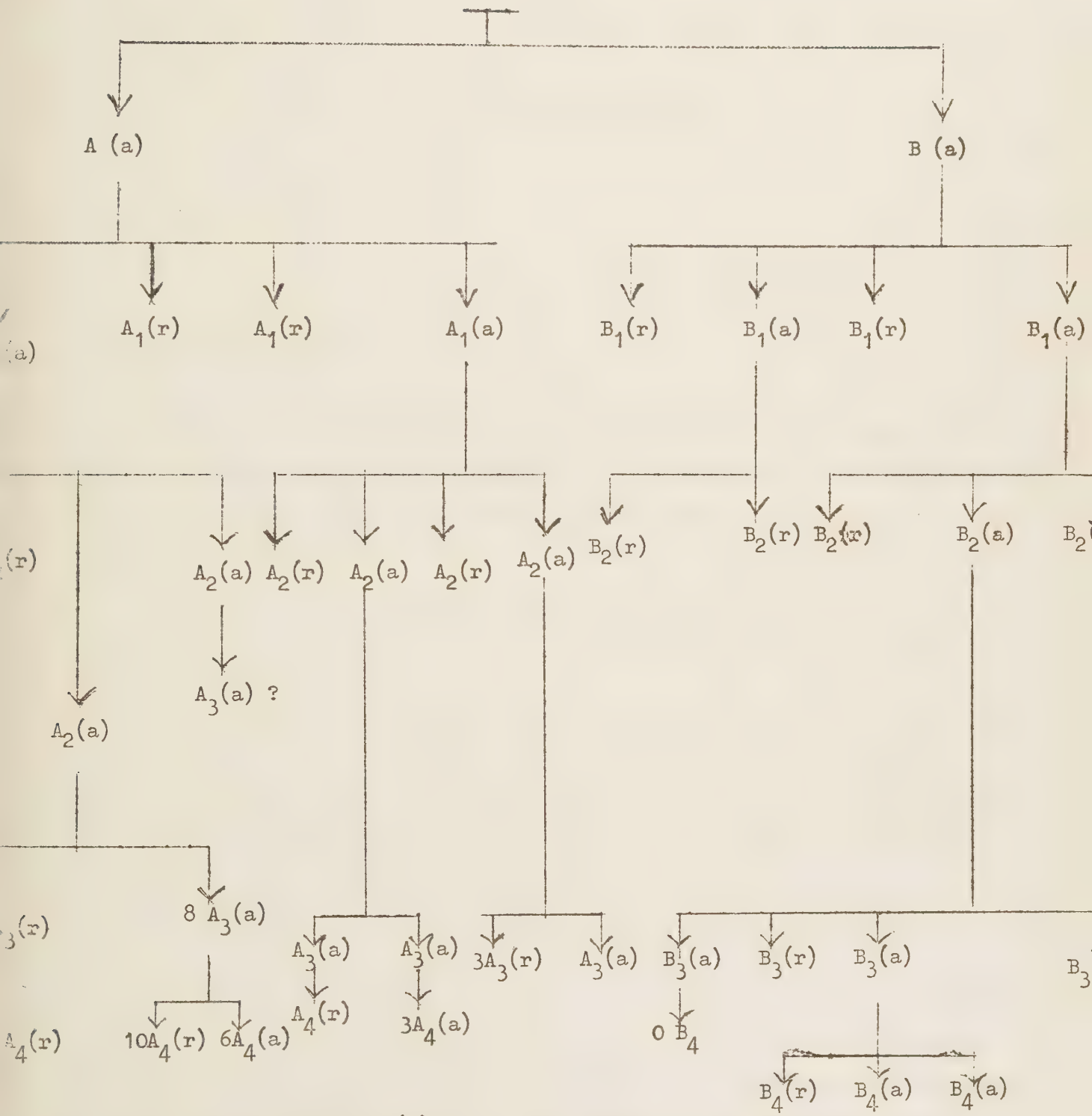
donc sont atteints :

n° 2 non atteints	1
4	3
5	6
7	8
9	I0
11	13
12	14
15	16

Le rapport de $\frac{8 \text{ atteints}}{8 \text{ non atteints}} = 1$ est le rapport d'une dominance dans l'hérédité.

Sur I6 enfants : 11 filles : 8 filles non atteintes
3 filles sont atteintes
5 garçons tous sont atteints

TABLEAU RECAPITULATIF



(a) = atteint par la maladie (r) enfant non malade.
10 A_4 (r) se lit 10 enfants issus de A 4ème génération non atteints.
6 A_4 (a) se lit 6 enfants issus de A 4ème génération atteints.
- Il n'y a pas dans cette famille de mariage consanguin.
- Il n'y a pas de descendant atteint de parent non atteint.

- VI -

OBSERVATIONS

OBSERVATION N° 1

Marie Thérèse X.. âgée de 6 ans présente des lésions cutanées des mains, des coudes, des genoux, des chevilles et des pieds. Associés à ces lésions des kystes miliaires épidermiques, une hyperplasie des phanères et une légère hyperidrose.

Il s'agit d'une enfant dont le début de la maladie remonte aux premiers jours de sa vie.

Les lésions cutanées sont bulleuses, de tailles variables, superficielles le plus souvent mais quelquefois profondes. Tendues, à contenu citrin, et souvent hémorragiques. Apparaissant après un traumatisme, elles se flétrissent, se déssechènt et guérissent en quelques jours. Les bulles superficielles ne laisseront pas de trace, mais les bulles profondes laissent une sorte de cicatrice plus ou moins rose et blanchâtre localisée aux mains.

En dehors des localisations traumatiques classiques, on note l'existence d'une bulle apparue à la racine du nez, conséquence d'un prurit localisé de l'enfant en cette région. Le toit de cette bulle superficielle ayant été arraché par la malade, un liquide citrin s'en écoule et il reste une lésion réalisant une érosion de 2 cm suivant l'arête nasale sur 0,5 cm de large.

- Les muqueuses ne sont pas atteintes : ni buccale , ni conjonctivale.

- Le signe de Nikolsky existe, mais il est lent à apparaître, réalisant une dissociation derme-épiderme après une friction assez appuyée d'un doigt sur la peau.

- Il existe une légère hyperidrose palmo-plantaire.

- A la face dorsale des doigts, de petites formations kystiques de la grosseur de 1 à 3 têtes d'épingles, dures, grises blanchâtres, sont formées par une matière grasse à l'excision.

- Les ongles deviennent secs , épais, se soulevant par l'extrémité distale. Ils obligent à les couper pour éviter la gène provoquée de ce fait.

- Pas de malposition des dents, ni de dermographisme.

- L'état général est bon 15 kg 400, l'état neuro-psychique normal.
Seul le traumatisme semble pouvoir être invoqué à l'origine de ces bulles.
Il n'y a pas d'influence saisonnière.

OBSERVATION N° 2

Yvette X.... soeur de Marie-Thérèse observation n° 1.

Agée de 8 ans, l'histoire de sa maladie débute cliniquement le jour de sa naissance. Une énorme bulle avait alors envahi tout un pied et avait nécessité de nombreux soins avant sa disparition.

Il s'agit ici d'une enfant dont la particularité réside dans la facilité et la rapidité de formation des bulles. A la différence de sa soeur, le fait de se tourner dans son lit provoque l'apparition de bulles sur le dos et les 2 fesses. A contenu aussi bien hémorragique que citrin, elles épargnent ici aussi les muqueuses.

Il existe néanmoins une certaine sensibilité de la muqueuse buccale aux aliments solides. Quoique l'examen clinique ne trouve ni érosion, ni ulcération, on peut penser qu'il existe tout de même une discrète atteinte muqueuse.

- Le signe de Nickolsky est facile.

- Les troubles des phanères existent. L'ongle du pouce droit par exemple est épaissi, se surélève et se trouve déjà raccourci des deux tiers.

- Les kystes miliaires sont par contre rares et très petits, ils doivent être recherchés attentivement.

- Ici aussi existe une légère hyperidrose sans dermographisme
- Etat général bon.
- Etat neuro-psychique normal.
- Examen clinique normal.
- Pas d'influence saisonnière.

OBSERVATION N° 3

Patrick Y.... 4,5 ans. Dernier d'une famille de 4 enfants et seul atteint avec son père. Une consultation à St Louis alors qu'il était âgé de 1 an notait :

" Epidermolyse bulleuse, avec lésion des faces dorsales des mains et des doigts sans altération des ongles. Lésion des genoux.

- Kystes développés sur cicatrices des bulles
- une grosse bulle au niveau du pouce droit
- lésion plus discrète au niveau des ailes du nez ".

Le 30.5.62 traité au sulfarsenol intra-musculaire à dose progressive.

Le 12.9.62 essai du Direxiode.

Le 8.4.66, l'enfant présente alors : (à son domicile) des lésions bulleuses de même nature que les observations 1 et 2.

Par contre les localisations sont ici plus étendues et atteignent souvent le front, le nez, les oreilles, les régions fessières en plus des mains (face dorsale et palmaire) coudes, genoux, cheville, pieds.

Le début de l'affection remonte au jour de sa naissance par de nombreuses et volumineuses bulles des membres inférieurs et en particulier de la face interne et antérieure des cuisses. Une amélioration de cet état de chose se fait vers 3 mois.

Les bulles peuvent ici apparaître en dehors de tout traumatisme. De plus l'enfant est dans l'impossibilité de se baigner en eau de mer et il existe une recrudescence de l'affection par temps chauds ou humides.

La muqueuse buccale est atteinte , il se forme des bulles et des érosions pour toute ingestion d'aliment dur, traumatisant. Il existerait quelquefois des bulles intra-narinaires.

La nuit l'enfant est quequefois atteint de prurit.

Les kystes miliaires sont assez gros, très visibles et très nombreux, face dorsale des doigts des mains, creux poplités et jusque derrière les oreilles.

Pas de malposition dentaire mais des caries, la peau des doigts est de tenue lisse luisante et rosée, une hypersudation palmo-plantaire et généralisée.

Maintenant les ongles sont atteints surtout aux pieds. Laissées à elles-mêmes non percées les bulles ont une très forte tendance à s'étendre : une petite bulle observée le long de la malléole externe du membre inférieur

gauche, s'est étendue considérablement le lendemain faisant presque le tour de cette malléole et tendant à envahir la face dorsale du pied. Le liquide, citrin la veille devient hémorragique.

La bulle percée , l'extension est arrêtée mais deux jours après apparition de prurit. Le tout guérit et se nettoie sous l'effet d'un antiseptique local doux.

- Le reste de l'examen est normal cliniquement.
- Etat général bon.
- Etat neuro-psychique bon.

OBSERVATION N° 4

Auguste Y... âgé de 62 ans présente la même affection que Patrick Y... observation n° 3.

Les cicatrices résultant des bulles sont assez importantes, mais on note surtout une hyperkératose palmaire très remarquable. Celle-ci est crevassée par endroit.

La tendance aux infections est ici importante nécessitant l'usage constant d'antiseptique local.

L'évolution chez ce malade s'est faite vers une certaine amélioration de la maladie bulleuse, mais parallèlement s'est développé une plus grande sensibilité aux infections. Les ongles ont totalement disparus.

- L'examen clinique est ici aussi normal.
- Bon état général.

oOo

- VII -

REMARQUES- CONCLUSIONS

Ces observations sont à classer dans le cadre de l'épidermolyse bulleuse hyperplasique dominante de TOURAINE.

Conclusions :

- Malgré la mise en oeuvre de tous les traitements envisagés, l'épidermolyse bulleuse héréditaire n'est que peu influencée.

- Au fur et à mesure du vieillissement les bulles ont tendance à se produire plus difficilement. Les troubles kératosiques et l'hyperidrose prennent de plus en plus d'importance.

- Cette maladie, du fait des lésions cutanées pose un problème psychologique à surmonter pour ceux qui en sont atteints. La nature traumatique de l'affection interdit bien des jeux et des métiers. De plus, dans leur jeune âge ces enfants nécessitent des soins constants.

ooOoo

Vu, le Président de Thèse :

M. JULIEN-MARIE

Vu, le Doyen de la Faculté :

M. G. BROUET

Vu et permis d'imprimer
le Recteur de l'Académie de Paris
M. J. ROCHE

- VIII -

BIBLIOGRAPHIE

BOLGERT M., CANIVET J. et LE SOURD M.-

La prophyrie cutanée de l'adulte. Etude de 9 cas et description.
(Sem. Hôp. Paris, I4 mai I953, 29, I587-1608).

COOPER (J.H.) - Observations microscopiques et histo-chimiques sur la fonction dermo-épidermique.
(Arch. of Derm. I958, 77, 18-320

DEGOS R.- Les épidermolyses B. C.
(in "Dermatologie" Flammarion Edit. Paris I958).

DEGOS R., GARNIER G., VISSIAN L. et BASSET M.-

E.B. Dystrophique familiale type Albo-papuloïde de PASINI.
(Bull. Soc. Franç. Dermat. et Syph. I948, 55, 397-400)

DUPERRAT (B.)- Les E.B.C.
(Gaz Med. France Oct. I953, 60, 1077-I08I).

GONIN (R) - Contribution à l'étude de l'E.B.C. à kystes épidermiques
(Rev. Med. Suisse Rom. I943, 73, 457-479.)

GOTZ (H) et MEINICKE (K) -

Zur klinik und therapie der epidermolysis bullosa et albo-papuloïdea PASINI
(Dermat. Wehnschr. I955, 131, 48I-487)

JAUSION H. , MASSARI R., BERNARD et VASSAL P.-

E.B. à forme dystrophique. Importance des Tr. Endocriniens .
(3I mai I953, in Ann. Dermat. Syph. I954, 8I, n° 3, 288).

KISSEL P. et BEUREY D.-

Les geneuro-dermatoses.
(1953, Thomas édit. 273-320)

LEINBROCK E. , E.B.dystrophique et albo-papuloïde.
(Hautarzt sept. I957, 7, n° 9, 395-407)

LAPIERE S.- L'érythrodermie ichtyosiforme congénitale bulleuse léthale
(Ann. Dermat. et syph. I957, 84, 5, 21).

LEONI A.- Recherche sur le mécanisme de formation des bulles dans l'E.B. simple.
(Ann. Dermat. et Syph. I950, 8e série 10, 501-517).

LOPEZ GONZALES J.-
E.B.D. oculo-synechiante
(Argent. Derm. I958, 8, n° 3, 213-219)

PETGIES G et LECOULANT P-

E.B. in (Nelle Pratique dermatologique Paris I936, 6, 284, 313).

PLENERT (W.)- Etude sur la formation des bulles dans l'E.B.
(Zschr. Kinoleth I956, 78, 329-340)

RIECKE E.- E.B. (in hundbuch der haut und geschlecht de Jadasschn Berlin I93I, 7/2, 222-297) Springer édit.)

SIMON C.R.- Effet de certains types de traumatismes dans l'E.B.
(J. of Ped. dec. I955, 47, n° 6, 750-751).

TEMINE P.- E.B.D.
(Bull. Soc. Franç. Derm. Syph. I953, 80, n° 4, 370)

TOURAINE (A).- Classification des E.B.
(Ann. Derm. et Syph. I942, 2, 309-312).

VAN DER MEIREN L., ACHTEN G. et LEDOUX CORBUSIER M.-

A propos d'un cas d'E.B.
(Arch. Belg. Derm. Syph. I959, 15, n° 2, 170)

WATRIN J., KISSEL P., BEUREY J. et BARBIER J.-

L'épidermolyse bulleuse dystrophique et l'ichtyose congénitale.
(Bull. Soc. Franç. Derm. Janv. Févr. I953, 60, n° 1, 66)

WETTELAND P. et HOVDING G.-

Cancer spino-cellulaire dans l'épidermolyse bulleuse dystrophique.
(Acta. Derm. ven. janv. 56, 36, n° 1, 27-36).

WIELAND H. et THAESILER G.-

Sur la dysplagie dans l'épidermolyse bulleuse dystrophique.
(Zschr. Laryng. Rhinol. otol. I955, 34, 675-682).

E.M.C. derm. I, I2465, A [10]

oOo

EDITIONS A.G.E.M.P.
8 RUE DANTE
- PARIS V^e -
ODÉ 58-90